

Cytogenetics

6th Lecture

Prof.Dr. Abdul Hussein M.AlFaisal

**Ph.D. in Cancer Molecular
Genetics**

Wales University- UK

Reading and Writing chromosomal Karyotypes

46,XX,t(1;2) (p32;q22)

46,XY/47,XY,+21

46,XY/46,XY, t(4;11)/ 46,XY, t(4;11), i(7q)

46,XY, t(4;11), i(7q)

45,XO

47,XY , +12

47,XXY أو 48,XXXX أو 47,XXX

48,YYYYX أو 47,YYX

45,XY,t(14q21q)

45,XX,t(14q21q)

del(5)(q14q34)

r(13)(p12q33)

inv(9)(p11q13)

Ins(2)(p13q31q34)

Ins(5;2)(p12q31q34)

وتعني ان المجموعة الكروموسومية كاملة (46) العدد وتعود لاثني (XX) ويوجد انتقال كروموسومي بين كروموسوم رقم (1) ورقم (2) وموقع الانتقال هو انتقال المنطقة 3 والحزمة الاضافية 2 من الذراع الصغير (p) للكروموسوم (1) الى المنطقة 2 والحزمة الاضافية (2) للذراع الطويل (q) من كروموسوم (2).

أما الصيغة الكروموسومية 46,XY/47,XY,+21 فتعني ان المجموعة الكروموسومية موزائكية تعود لذكر حيث ان بعض الخلايا بعدد كروموسومات طبيعي 46,XY وخلايا اخرى لنفس الفرد ذات كروموسوم اضافي وهو كروموسوم 21 (47,XY,+21).

بينما تمثل الصيغة الكروموسومية

46,XY/46,XY, t(4;11)/ 46,XY, t(4;11), i(7q)

ان هناك ثلاثة أنواع من الخلايا حيث انها تعود جميعاً لذكر (XY) وان بعض خلاياه طبيعية الهيئة الكروموسومية 46,XY وبعض خلاياه بهيئة كروموسومية ذات انتقال كروموسومي بين كروموسومي 4 و11 (46,XY, t(4;11)) والنوع الثالث من خلاياه بهيئة كروموسومية ذات انتقال كروموسومي بين كروموسومي 4 و11 وتشابه في الذراع الطويل لكروموسوم (i(7q))7

.46,XY, t(4;11), i(7q)

كما يستخدم الحرف (أو) O باللغة الانجليزية للدلالة على فقدان كروموسوم كامل كما في الهيئة الكروموسومية التالية:

45,XO

وإضافة اشارة زائد (+) قبل رقم الكروموسوم في حالة وجود زيادة في الكروموسوم الجسمي وكما في الهيئة التالية:

47,XY , +12

أو اشارة (-) في حالة فقدان كروموسوم وكالتالي 45,XX , -2. وفي حالة ان الزيادة في كروموسومي X أو Y فيضاف X بعدد الزيادات أو Y بعدد الزيادات وكالتالي:

47,XXX أو 48,XXXX أو 47,XXY

47,YYX أو 48,YYYY

كما يدعى الانتقال الكروموسومي الذي يحصل بين قطع نهائية لنفس الأذرع تعود لكروموسومين بالانتقال التبادلي **Reciprocal translocation** وتكتب صيغته الكروموسومية كالتالي $t(9;22)(q34;q11)$ فيما إذا حصل الانتقال بين الأذرع الطويلة (q) لكروموسومي 9 و 22.

ويدعى الانتقال الكروموسومي بالروبرتسوني **Robertsonian translocation** إذا حصل اندماج بين كروموسومين نهائي السنتروميير **Acrocentric** والذي غالباً ما يحصل بين الأذرع القصيرة جداً (p) ويؤدي الى وجود سنترومييرين يفقد أحدهما مع الأذرع القصيرة وتكتب الهيئة الكروموسومية له على النحو التالي $t(14q21q)$ فيما إذا حصل الالتحام بين كروموسومي 14 و 21 وتكتب الصيغة الكاملة لهذا الانتقال في حالة حصوله عند الذكور كما يلي: $45,XY,t(14q21q)$ وعند الاناث $45,XX,t(14q21q)$.

وتدعى الاضرار الكروموسومية التي لا يتم توارثها من الآباء بـ **de novo** كما يكتب الحذف الكروموسومي كالتالي **del(5)(q14q34)**

ويعني وجود حذف في كروموسوم (5) في الذراع الطويل (q) بين المنطقتين 1 و 3 ويتضمن الحزمتين 4 من كلا المنطقتين. ويكتب حصول الحلقات الكروموسومية **Rings** كالتالي $r(13)(p12q33)$ ويعني تحول الكروموسوم (13) الى حلقة واللتحام ذراعيه وتجاور الموقعين $(p12q33)$ بعد الالتحام.

ويشار الى حصول الانقلاب الكروموسومي **inversions** بالرمز (inv) وتكتب الهيئة الكروموسومية له على النحو التالي $inv(9)(p11q13)$. بينما يشار الى حصول الأذرع المتشابهة لكروموسوم **Isochromosome** بالرمز (i) وتكتب هيئته الكروموسومية على النحو التالي: $i(17)(q10)$ أو $i(17q)$.

ويشار الى حصول حشر او انغراز **insertion** كروموسومي بالرمز (ins) وتكتب هيئته الكروموسومية على النحو التالي: $ins(2)(p13q31q34)$ في حالة حصوله في كروموسوم واحد أما في حالة حصوله بين كروموسومين فتكتب الهيئة كالتالي: $ins(5;2)(p12;q31q34)$ وهذا يعني ان القطعة $q31q34$ من كروموسوم 2 انغرزت في الموقع p12 من كروموسوم 5.

45,XO

هيئة كروموسومية لانثى مصابة بمتلازمة تيرنر - Monosomy X.

47,XXY

هيئة كروموسومية لذكر مصاب بمتلازمة كلاينفلتر.

47,XXX

هيئة كروموسومية لانثى بثلاثية كروموسوم X.

48,XXYY

هيئة كروموسومية لذكر مصاب بمتلازمة كلاينفلتر بزواج كروموسوم X و زوج

كروموسوم Y.

45,X,-X

سرطان لأنثى طبيعية ذو أحادية لكروموسوم X و يستدل من انه سرطان و ليس متلازمة تيرنر من الاختلاف في كتابة الهيئة الكروموسومية حيث تكتب الهيئة المتلازمة 45,XO.

47,XX,+X

سرطان لأنثى طبيعية ذو ثلاثية لكروموسوم X و يستدل من انه سرطان و ليس ثلاثية جسمية من الاختلاف في كتابة الهيئة الكروموسومية حيث تكتب الهيئة الثلاثية الجسمية 47,XXX.

44,XY,-Y,-X

سرطان لذكر طبيعي و خلايا السرطان لدية فاقدة لنسخة من كروموسومي X و Y.

48,XY,+X,+Y *

سرطان لذكر طبيعي و خلايا السرطان لدية تحتوي على زيادة لنسخة من كروموسومي X و Y.

48,XXYc,+X

سرطان لشخص مصاب بمتلازمة كلاينفلتر (حرف c يدل على الهيئة الاصلية للمريض) و خلاياه السرطانية بزيادة لنسخة من كروموسوم X .

46,Xc,+X

سرطان لشخص مصاب بمتلازمة تيرنر (حرف c يدل على الهيئة الاصلية للمريض) و خلاياه السرطانية بزيادة لنسخة من كروموسوم X .

47,XY,+18

هيئة كروموسومية لذكر بثلاثية كروموسوم 18 .

45,XY,-21

هيئة كروموسومية لذكر بأحادية كروموسوم 21 .

46,XY,+21c,-21

سرطان لذكر مصاب بمتلازمة داون (حرف c يدل على الهيئة الاصلية للمريض) و خلاياه السرطانية بأحادية كروموسوم 21 .

48,XX,+21c,+21

سرطان لانثى مصابة بمتلازمة داون (حرف c يدل على الهيئة الاصلية للمريض) و خلاياه السرطانية بزيادة لنسخة من كروموسوم 21 .

mos 45,X[4]/46,XX[16]

موزائيك لسرطان يحتوي على اربعة خلايا فاقدة لنسخة من كروموسوم X و ستة عشر خلية طبيعية لكروموسوم X.

mos 45,X[5]/47,XYY[5]/46,XY[10] ×

موزائيكية لثلاث انواع من الهيئات الكروموسومية وهي خمسة خلايا فاقدة لكروموسوم X و خمسة اخرى فيها زيادة لنسخة من كروموسوم Y و عشرة خلايا طبيعية.

chi 46,XX[10]/46,XY[10]

عينة لمتراكب Chimera-chi مؤلفة من عشرة خلايا انثوية الهيئة و عشرة خلايا اخرى ذكورية الهيئة.

chi 47,XX,+21[15]/46,XY[5]

عينة لمتراكب مؤلفة من خمسة عشر خلية انثوية الهيئة بثلاثية لكروموسوم X و خمسة خلايا اخرى ذكورية الهيئة.

chi 69,XXX[20]/46,XY[5]

عينة لمتراكب مؤلفة من عشرين خلية ثلاثية لكروموسوم X و خمسة خلايا اخرى ذكورية الهيئة.

46,XX,add(17)(p13)

هيئة كروموسومية لانثى و يحتوي كروموسوم 17 على جزء اضافي Addition-add غير معروف المصدر في المنطقة-الحزمة p13 من الذراع القصير.

46,XX,add(9)(q22)

هيئة كروموسومية لانثى و يحتوي كروموسوم 9 على جزء اضافي غير معروف المصدر في الموقع q22 من الذراع الطويل.

46,XY,del(1)(q32)

هيئة كروموسومية لذكر بوجود حذف Deletion-del في الذراع الطويل الموقع q32 من كروموسوم 1.

46,XY,del(1)(pter → □q32:)

هيئة كروموسومية لذكر بوجود حذف نهائي أو قمي pter في الذراع القصير لكروموسوم 1 من الموقع q32 فما فوق أي ان المنطقة من 1 حتى 32 موجودة.

46,XY,del(1)(p21p32)

هيئة كروموسومية لذكر بحذف في الذراع القصير لكروموسوم 1 و شمل الحذف الموقع من p21 إلى p32.

46,XY,del(1)(pter → □ p21::p32 → □ qter)

هيئة كروموسومية لذكر بحذف نهائي أو قمي في الذراع القصير لكروموسوم 1 و شمل الحذف المنطقة المحصورة بين المنطقتين p21 و p32 (نفس الهيئة السابقة بتفصيل اكثر).

46,XY,der(3)t(3;6)(p21;q23)

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على كروموسوم 3 مشتق Deravitive-der من انتقال كروموسومي بينه و بين كروموسوم 6. أذ انتقل q23 من الذراع الطويل لكروموسوم 6 الى الموقع p21 من الذراع القصير لكروموسوم 3 و النتيجة هناك احادية لكروموسوم 3.

45,XY,der(3)t(3;6)(p21;q23),-6

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على كروموسوم 3 مشتق من انتقال كروموسومي بينه و بين كروموسوم 6. أذ انتقل q23 من الذراع الطويل لكروموسوم 6 الى الموقع p21 من الذراع القصير لكروموسوم 3 و النتيجة هناك احادية لكروموسوم 3 و احادية لكروموسوم 6.

47,XY,+der(3)t(3;6)(p21;q23)mat

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على كروموسوم 3 مشتق من انتقال كروموسومي بينه و بين كروموسوم 6. أذ انتقل q23 من الذراع الطويل لكروموسوم 6 الى الموقع p21 من الذراع القصير لكروموسوم 3 و اصل هذا الكروموسوم المشتق من الام Matrnal-mat و ان هناك ثلاثية لكروموسوم 3 (عدد الكروموسومات 47).

46,XY,rec(3)dup(3p)inv(3)(p21q27)

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على تراكب Recombinant-rec تضمن تضاعف وانقلاب شمل الموقع p21 من الذراع القصير لغاية الموقع q27 من الذراع الطويل لكروموسوم 3.

46,Y,fra(X)(q27.3)

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على كروموسوم X هش Fragile-fra في الذراع الطويل في الموقع q27.3

46,X,fra(X)(q27.3)

هيئة كروموسومية لأنثى تحتوي على كروموسوم X هش في الذراع الطويل في الموقع q27.3 .

46,XY,inv(3)(q21q27) *

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على انقلاب في الذراع الطويل لكروموسوم 3 شمل المنطقة المحصورة بين q21 و q27 وهو انقلاب لم يشمل السنتروميير.

46,XY,inv(2)(p21q31)

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على انقلاب سنترومييري شمل منطقة واسعة من الذراع الطويل و الذراع القصير لكروموسوم 2 شمل المنطقة بين p21 و q31 .

46,XX,i(18)(p10)

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على ذراع متشابهه Isochromosome-i لكروموسوم 18 ابتداءا من المنطقة 10 من الذراع القصير.

46,XX,i(18)(q10)

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على ذراع متشابهه لكروموسوم 18 ابتداءا من المنطقة 10 من الذراع الطويل.

46,XX,idic(18)(q11.2)

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على كروموسوم 18 ثنائي السنتروميير Dicentric-idic بذراعين قصيرين طبيعيين و جزئين قصيرين من الذراع الطويلة بين السنتروميير و الموقع q11.2.

47,XY,+mar

هيئة كروموسومية لذكر و كروموسوم واسم Marker-mar.

48,XY,+2mar

هيئة كروموسومية لذكر و كروموسومين واسمين.

48,XY,t(5;12)(q13;p12),+21,+mar

هيئة كروموسومية لذكر بانتقال كروموسومي شمل كروموسومي 5 و 12 اذا انتقل جزء الذراع القصير p12 من كروموسوم 12 الى جزء الذراع الطويل q13 لكروموسوم 5 .

46,X,r(X) ×

هيئة كروموسومية لانثى بكروموسوم X حلقي Ring-r.

46,X,r(X)(p22q24)

هيئة كروموسومية لانثى بكروموسومي X حلقي بكسر والتحام في الموقعين p22 و q24.

46,XX,t(7;10)(q22;q24)

هيئة كروموسومية لانثى بانتقال كروموسومي بين كروموسومي 7 و 10. أذ انتقل الجزء q24 من كروموسوم 10 الى الجزء q22 من كروموسوم 7 .

46,X,t(X;1)(p21;q32)

هيئة كروموسومية لانثى بانتقال كروموسومي بين كروموسومي 1 و X . أذ انتقل الجزء q32 من كروموسوم 1 الى الجزء p21 من كروموسوم X .

46,X,t(Y;15)(q11.23;q21.2)

هيئة كروموسومية لذكر بانتقال كروموسومي بين كروموسومي 15 و Y . أذ انتقل الجزء q21.2 من كروموسوم 15 الى الجزء q11.23 من كروموسوم Y .

46,XY,t(9;22)(q34;q11.2)

هيئة كروموسومية لذكر بانتقال كروموسومي بين كروموسومي 22 و 9 . أذ انتقل الجزء q11.2 من كروموسوم 22 الى الجزء q34 من كروموسوم 9 . هو انتقال فلادلفيا الشائع في لوكيميا الدم.

46,XX,t(1;7;4)(q32;p15;q21)

هيئة كروموسومية لانثى بانتقال كروموسومي معقد بين كروموسومات 1,7,4 . أذ انتقل الجزء q21 من كروموسوم 4 والجزء p15 من كروموسوم 7 الى الجزء q32 من كروموسوم 1.

46,XX,t(3;8)(p10;q10)

هيئة كروموسومية لانثى بانتقال كروموسومي بين كروموسومي 8 و 3 . أذ انتقل الجزء q10 من كروموسوم 8 الى الجزء p10 من كروموسوم 3 .

46,XX,t(3;8)(p10;p10) ×

هيئة كروموسومية لانثى بأنتقال كروموسومي بين كروموسومي 8 و 3 . إذ انتقل الجزء p10 من الذراع القصير لكروموسوم 8 الى الجزء p10 من الذراع القصير لكروموسوم 3 .

45,X,der(X;3)(p10;q10) ×

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على كروموسوم مشتق. إذ انتقل الجزء q10 من الذراع الطويل لكروموسوم 3 الى الجزء p10 من الذراع القصير لكروموسوم X . وهو يعني ضياع الاجزاء الاخرى غير المشتركة من الكروموسومين (نقصان عدد الكروموسومات الى 45) .

47,XX,+der(X;3)(p10;q10) ×

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على كروموسوم مشتق زائد عن العدد الطبيعي (عدد الكروموسومات 47). إذ انتقل الجزء q10 من الذراع الطويل لكروموسوم 3 الى الجزء p10 من الذراع القصير لكروموسوم X .

45,XX,der(13;14)(q10;q10) ×

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على كروموسوم مشتق. إذ انتقل الجزء q10 من الذراع الطويل لكروموسوم 14 الى الجزء q10 من الذراع الطويل لكروموسوم 13 . وهو يعني ضياع الاجزاء الاخرى غير المشتركة من الكروموسومين (نقصان عدد الكروموسومات الى 45) (انتقال روبرتسوني) .

46,XX,+13,der(13;14)(q10;q10) ×

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على كروموسوم مشتق. إذ انتقل الجزء q10 من الذراع الطويل لكروموسوم 14 الى الجزء q10 من الذراع الطويل لكروموسوم 13 و ثلاثية لكروموسوم 13 .

46,XY,upd(15)pat ×

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على كروموسومي 15 ذو اصل ابوي-Unipaternal disomy-upd pat .

46,XY,upd(22)pat[10]/47,XY,+22[6]

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على موزائكية مؤلفة من خطين خلويين الاول (10 خلايا) يحتوي على كروموسومي 22 ذو اصل ابوي و الثاني بثلاثية كروموسوم 22 (6 خلايا) .

46,XX,upd pat

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على مجموعة كروموسومية كاملة ذات اصل ابوي.

46,XY,upd pat

هيئة كروموسومية لذكر تحتوي على مجموعة كروموسومية كاملة ذات اصل ابوي.

46,XX,upd mat

هيئة كروموسومية لانثى تحتوي على مجموعة كروموسومية كاملة ذات اصل امومي Maternal-mat.

46,XX.ish(del) 22q11.2(D22S75x2)

هيئة كروموسومية لانثى لم يشخص بها أضرار كروموسومية بالطريقة التقليدية و لكن لديها أعراض متلازمة دي جورج افي سي اف DiGeorge/ velocardiofacial -VCF Syndrome و لكن بأستخدام تقنية التهجين *in situ hybridization-ish* شخص وجود حذف أبتداءا من الموقع q11.2 لنهايته من كروموسوم 22 . المعلومات بين القوسين توضح أسم المجس المستخدم و عدد مرات التشخيص.

46,XX.ish del(22)(q11.2q12.2)(D22S75-)

هيئة كروموسومية لانثى لم يشخص بها أضرار كروموسومية بالطريقة التقليدية و لكن لديها أعراض متلازمة دي جورج DiGeorge Syndrome و لكن بأستخدام تقنية التهجين *ish* شخص وجود حذف شمل المنطقة من الموقع q11.2 الى الموقع q12.2 من كروموسوم 22 . المعلومات بين القوسين توضح أسم المجس المستخدم .

46,XX,del(22)(q11.2q11.2).ish del(22)(q11.2q11.2) (D22S75-)

هيئة كروموسومية لانثى شخص بها حذف في كروموسوم 22 بالطريقة التقليدية وتم تأكيده بأستخدام تقنية التهجين. المعلومات بين القوسين توضح أسم المجس المستخدم.

Thank you

